

| | | | | | |
|-------|-------------------|-----|-------|------|-----------------------------|
| 病名 | 17 シトリン欠損症 | | | 受付種別 | <input type="checkbox"/> 新規 |
| 受給者番号 | | 受診日 | 年 月 日 | | |

| | | | | |
|--------------------------|-------|-----------|--------|---|
| ふりがな 氏名 (Alphabet) | | | | (変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet) |
| 生年月日 | 年 月 日 | 意見書記載時の年齢 | 歳 か月 日 | 性別 男 ・ 女 ・ 性別未決定 |

| | | | | |
|------|---|------|--------|--------------------------------|
| 出生体重 | g | 出生週数 | 在胎 週 日 | 出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村 |
|------|---|------|--------|--------------------------------|

| | | | | | | |
|----------|----------|----------|----------|----------|-----|---|
| 現在の身長・体重 | 身長 (測定日) | cm (SD) | 体重 (測定日) | kg (SD) | BMI | |
| | 年 月 日 | | 年 月 日 | | 肥満度 | % |

| | | | | |
|------|-------|-----|-------|--|
| 発病時期 | 年 月 頃 | 初診日 | 年 月 日 | |
|------|-------|-----|-------|--|

| | | | | | |
|---------|--|--|--|--|--|
| 就学・就労状況 | 就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 () | | | | |
|---------|--|--|--|--|--|

| | | | | |
|--------|-----------------------|--|------|---------|
| 手帳取得状況 | 身体障害者手帳 | なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級) | 療育手帳 | なし ・ あり |
| | 精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳) | なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級) | | |

| | | | |
|------|---|---------------|----------------------|
| 現状評価 | 治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 | 運動制限の必要性 | なし ・ あり |
| | 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 | する ・ しない ・ 不明 | 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当 |

臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

| | | | | |
|----|--|--|---|--|
| 診断 | 新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明 | | | |
| 症状 | 全身 | 低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] | 易感染性: [なし ・ あり] | |
| | 呼吸器・循環器 | 咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり] | 心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり] | 気管狭窄: [なし ・ あり] |
| | 筋・骨格 | 病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [なし ・ あり] | 骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] | 関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり] |
| | 消化器 | 肝腫大: [なし ・ あり] | 脾腫大: [なし ・ あり] | |
| | 精神・神経 | 精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): () | | |
| | 眼 | 緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] | 視力低下: [なし ・ あり] | 視神経萎縮: [なし ・ あり] |
| | 耳鼻咽喉 | 聴力障害: [なし ・ あり] | 聴力 (右): () dB | 聴力 (左): () dB |
| | その他 | 症状 (その他): () | | |

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

| | | | | |
|----|---------|--|---|--|
| 症状 | 全身 | 低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] | 易感染性: [なし ・ あり] | |
| | 呼吸器・循環器 | 咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり] | 心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり] | 気管狭窄: [なし ・ あり] |
| | 筋・骨格 | 病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [なし ・ あり] | 骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] | 関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり] |
| | 消化器 | 肝腫大: [なし ・ あり] | 脾腫大: [なし ・ あり] | |
| | 精神・神経 | 精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): () | | |
| | 眼 | 緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] | 視力低下: [なし ・ あり] | 視神経萎縮: [なし ・ あり] |
| | 耳鼻咽喉 | 聴力障害: [なし ・ あり] | 聴力 (右): () dB | 聴力 (左): () dB |
| | その他 | 症状 (その他): () | | |

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

| | |
|------------|---|
| 代謝物測定 | 代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: () |
| | 代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: () |
| | 代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: () |
| 酵素活性測定 | 酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: () |
| | 酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: () |
| | 異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: () |
| 病理検査 | 組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: () |
| 画像検査 | 画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: () |
| 遺伝学的検査 | 遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: () |
| 検査所見 (その他) | 検査所見 (その他): () |

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

| | |
|------------|--|
| 代謝物測定 | 代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: () |
| | 代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: () |
| | 代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: () |
| 酵素活性測定 | 酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: () |
| | 酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: () |
| | 異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: () |
| 病理検査 | 組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: () |
| 画像検査 | 画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: () |
| 発達・知能指数検査 | 発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: () |
| 遺伝学的検査 | 遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: () |
| 検査所見 (その他) | 検査所見 (その他): () |

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

| | |
|-----|-----------------------------|
| 合併症 | 合併症: [なし ・ あり] 詳細: () |
|-----|-----------------------------|

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

| | |
|---------|---|
| 薬物療法 | L-アルギニン: [なし ・ あり] ラクトロース: [なし ・ あり] ビタミンA: [なし ・ あり] ビタミンD: [なし ・ あり] ビタミンE: [なし ・ あり] ビタミンK: [なし ・ あり] ウルソデオキシコール酸: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): () |
| 栄養管理 | 治療用特殊ミルク: 必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ (721): [未実施 ・ 実施] 蛋白質加水分解MCT乳 (ML-3): [未実施 ・ 実施] ガラクトース除去フォーミュラ (110): [未実施 ・ 実施] |
| | 市販品のMCTミルク: [未実施 ・ 実施] 種類: () |
| | 乳糖制限: [未実施 ・ 実施] 炭水化物制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): () |
| 移植 | 肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) |
| 治療 | 治療 (その他): () |
| 今後の治療方針 | 今後の治療方針: () |
| | 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月 |

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日

医療機関住所 診療科 医師名 (印)

小児慢性特定疾病 指定医番号 ()